

Pacientky s Turnerovým syndromem (TS) mají zvýšené riziko fraktur a sníženou denzitu kostí, pacienti s těžkou hemofilií mají sníženou kostní denzitu. Etiologie těchto změn nebyla doposud zcela objasněna ani u jedné ze dvou zmíněných chorob. Cílem našich studií bylo popsat kostní denzitu a geometrické parametry radia pomocí nové metody periferní kvantitativní CT denzitometrie (pQCT) a zjistit vztah těchto parametrů k estrogenní substituci u TS a k laboratorním a klinickým ukazatelům závažnosti onemocnění u hemofilie. Pomocí pQCT bylo změřeno 67 dívek s TS (medián věku 14,3 let, rozmezí 6,0-19,4) a 42 chlapců s hemofilií (medián věku 12,7 let, rozmezí 6,6-19,2). Výsledky denzitometrie byly porovnány s publikovanými referenčními daty. Dívky s TS měly sníženou kortikální denzitu a tenkou kortikalis. Tyto parametry byly pozitivně asociovány s délkou terapie estrogény. Trabekulární denzita byla normální u prepubertálních dívek s TS, po pubertě však byla významně snižena, asociace s délkou estrogenní terapie nebyla nalezena. Chlapci s hemofilií měli sníženou trabekulární denzitu a plochu svalů na předloktí, parametry nebyly ovlivněny sérovou hladinou faktoru VIII, resp. IX ani počtem krvácení do svalů a kloubů. Zatímco u dívek s TS je snižena kostní denzita pravděpodobně způsobena deficitem estrogenu, u chlapců s hemofilií je primárním etiologickým faktorem nízké kostní denzity sarkopenie.